

Blanes es mobilitza per ajudar una veïna que pateix una malaltia minoritària que li provoca sordesa i debilitat muscular

Alba Saskia Rivas té la síndrome de Brown Vialetto Van Laere, de la qual només n'hi ha 80 casos diagnosticats al món



Alba Saskia Rivas

Als 21 anys, a l'Alba Saskia Rivas li van diagnosticar la síndrome de Brown Vialetto Van Laere (BVVL). Una malaltia minoritària que provoca, entre d'altres, pèrdua d'audició i debilitat muscular. A tot l'Estat, només hi ha un altre cas com el seu. Aquesta malaltia neuromotora degenerativa té poca recerca mèdica al darrere, i la que hi ha s'ha centrat sobretot en casos d'infants. "En casos

d'adults joves com el meu, hi ha zero investigació", es lamenta l'Alba. Una doctora holandesa és qui porta a terme més investigacions a nivell mundial però Rivas recorda que "en tot l'Estat no hi ha cap atenció de suport". Ella i la seva família han creat l'associació Hope per recollir fons i ajudar possibles nous casos. Aquest dissabte organitzen a Blanes (Selva) un primer sopar benèfic.

L'any passat, una jove de 25 anys va aparèixer entre les deu finalistes al premi Planeta de literatura. L'autora del llibre, titulat 'Con un par de alas', és Alba Saskia Rivas. Aquesta noia de Blanes va escriure una història de superació personal amb un gran paral·lelisme amb la seva vivència.

L'obstacle que l'Alba lluita per superar és una malaltia que li van diagnosticar fa cinc anys, però que porta patint des de molt abans. La principal raó del retard en el diagnòstic és que la seva prevalença és d'un cas per cada milió de persones. Tot i això, a l'Estat només consta un altre cas de la seva malaltia rara i a tot el món se n'han recopilat tan sols 80.

Aquesta malaltia neuromotora degenerativa té com a principals efectes una pèrdua de l'audició, paràlisi ponto-bulbar (que afecta la parla i la boca), debilitat muscular i insuficiència respiratòria. L'origen de la BVVL és la falta de riboflavina (la vitamina B2).

"La gran majoria de casos es donen en nens petits; a mi em va afectar amb 21 anys, quan ja era adulta, i en casos com el meu hi ha zero investigació", recorda ella mateixa en una entrevista a l'ACN. La "poca" recerca científica que hi ha al voltant de la síndrome BVVL, explica Rivas, se centra sobretot en els casos de nadons i nens.

Un altre dels problemes és el temps que es triga en diagnosticar la malaltia. L'Alba recorda que entre les primeres visites a metges per la pèrdua d'audició i el diagnòstic final van passar vuit anys. Un termini, tot i això, que es troba en la mitjana del que és habitual: normalment es tarda entre cinc i deu anys a detectar la síndrome.

Un sopar per recollir fons és la primera iniciativa que organitza l'Associació Hope. Aquest dissabte faran un àpat benèfic al restaurant Can Tarranc de Blanes. L'entitat acaba d'estrenar web i és ben petita: l'Alba n'és la presidenta i la integren també la seva mare i la seva germana.

El segon objectiu de l'entitat és impulsar la recerca mèdica que lidera la metgessa d'Amsterdam. A més, Hope vol fer un pas més i tenir els equips de recerca i suport més a prop. "Fa molts anys que aquesta doctora investiga i ara estem treballant amb l'Hospital de la Vall d'Hebron de Barcelona per si pot tenir un equip sobre la BVVL dins la unitat de malalties rares", afirma. La possibilitat de tenir "un equip a prop de casa", afegeix Rivas, és un altre dels objectius que volen impulsar amb aquest sopar benèfic.

Després d'escriure una de les deu millors obres que l'any passat van concórrer al Premi Planeta, segons va destacar el jurat del guardó, l'Alba explica que "el cap no deixa de pensar i imaginar" però que de moment no té previst presentar-se a cap altre concurs literari. Actualment ha començat a estudiar a Barcelona un curs sobre guions de sèries i pel·lícules.

"És un tema que també m'agrada molt", assegura. L'Alba detalla que escriuen, miren i repassen diferents obres de ficció i que té llibertat per combinar-ho amb altres activitats. Per això, segueix formant-se cada dia sense perdre la il·lusió. Aquest dissabte espera donar una empenta a l'associació Hope per poder ajudar persones com ella.

Font del document:

http://www.diaridegirona.cat/selva/2017/11/09/blanes-mobilitza-ajudar-veina-que/878437.html?utm_source=rss